

L'EVEIL

ASSOCIATION DU SYNDROME DE SOTOS ET TROUBLES APPARENTÉS

Créée en 1998, l'Eveil est une association loi 1901 qui regroupe des familles concernées par le syndrome de Sotos ou troubles apparentés. Elle a pour étendue le territoire français, métropole et TOM-DOM, ainsi que divers pays européens et méditerranéens où il n'existe pas d'association nationale pour ce syndrome et ces troubles.

Notre association a pour but d'encourager, conseiller, informer, soutenir, réunir et relier les familles touchées par le syndrome de Sotos ou par des troubles apparentés et isolés.

Nous avons également pour mission de favoriser le diagnostic des enfants en diffusant de l'information dans un maximum de lieux vers le corps médical et paramédical. Nous agissons pour l'épanouissement des personnes atteintes en les aidant à se réaliser pleinement.



R, 9 mois



D, 15 mois



M, 3 mois

L'éveil, c'est aussi:

- Une source d'information sur le syndrome de Sotos et troubles apparentés.
- Un lien entre les familles et les équipes médicales et de recherche sur le syndrome
- Plus de 150 familles adhérentes vivant quotidiennement avec le syndrome de Sotos ou des troubles apparentés.
- Un rassemblement familial annuel
- Des rencontres régionales
- Des possibilités modernes de communication et d'information.

L'EVEIL

ASSOCIATION DU SYNDROME DE SOTOS ET TROUBLES APPARENTÉS

Association du Syndrome de SOTOS et Troubles Apparentés

Siege social 9 allée de la prairie, 52100 Villiers en Lieu

☎: 09 52 70 94 11

✉: contact@sotoseveil.fr

<http://www.sotoseveil.fr>

Association d'intérêt général (loi 1901)
des familles touchées par le syndrome de Sotos ou par des troubles
apparentés



« Lorsque l'enfant paraît, le cercle de famille applaudit à grands cris.

Son doux regard fait briller tous les gens... »

Victor Hugo

« La patience est l'art d'espérer »

Marquis de Vauvenargues

LE SYNDROME DE SOTOS ET TROUBLES APPARENTES

Le syndrome de Sotos est une affection génétique rare décrite en 1964 par le professeur Juan Sotos. Le diagnostic initial est basé sur l'aspect clinique. Une des confirmations est la démonstration d'anomalie au niveau du gène NSD1. Les 3 éléments cardinaux du diagnostic clinique présents dans plus de 90% d'individus ayant le syndrome de Sotos sont une macrocranie associée à une croissance excessive notamment les 5 premières années de la vie, une configuration faciale distinctive et des difficultés cognitives.

RECONNAITRE LE SYNDROME DE SOTOS

MORPHOLOGIE FACIALE : un périmètre crânien élevé, le plus souvent au-delà de 2 déviations standard, un visage allongé, un front large et haut, un menton pointu ; des fentes palpébrales antimongoloïdes: des cheveux clairs et clairsemés au niveau fronto-temporal les premières années.

LA CROISSANCE : ces enfants sont souvent grands et gros dès la naissance, puis suivent une croissance rapide, pour aller vers une tendance à la normalisation qui est plus prononcée chez les filles probablement en raison d'une puberté précoce fréquente.



C, 24 ans M, 18 ans V, 17 - J, 20 N, 23 G, 30 et M, 32

AUTRES SIGNES PHYSIQUES FREQUENTS

- un âge osseux avancé : 15% des cas
- des anomalies sur l'IRM ou la TDM cérébral : 75%
- des difficultés de succion chez les nourrissons: 70%
- une jaunisse néonatale : 70%
- une hypotonie néonatale: 70%
- des convulsions. une scoliose. des anomalies cardiaques et rénales

L'âge osseux est avancé de plus de 2 ans dans 75% des cas

L'IRM cérébrale montre un excès de liquide Céphalorachidien péri cérébral, une dilatation ventriculaire, hypo ou agénèse du corps calleux, petit vermis cérébelleux, cerveau de taille normale dans une grande boîte crânienne.

L'EVEIL observe également chez la majorité de ces enfants, des grands pieds, de grandes mains, une grande envergure, un palais ogival, des pieds plats ou en pronation et des troubles de motricité fine et de coordination.

DEVELOPPEMENT:

Un retard psychomoteur est courant pouvant inclure : un retard d'acquisition de la marche; un retard d'acquisition du langage, le langage expressif étant plus retardé que le langage réceptif; une acquisition tardive de la motricité fine; des problèmes de coordination et latéralisation souvent persistants à l'âge adulte. Un certain nombre d'individus peut avoir un déficit intellectuel léger à modéré mais le degré d'atteinte intellectuelle est extrêmement variable pouvant aller de personnes avec un développement normal à des individus avec des déficits intellectuels sévères nécessitant une prise en charge spécialisée à vie.

INVESTIGATIONS:

L'ANALYSE GENETIQUE : En France, l'identification d'une mutation ou d'une micro délétion du gène NSD1 (5q35) présentes dans environ 60% des cas de syndrome de Sotos, permet depuis peu un diagnostic simple, sûr et spécifique du syndrome. Cependant l'absence d'anomalie de NSD1 chez les personnes ayant tous les signes cliniques cardinaux du syndrome ne remet pas en cause le diagnostic et ne modifie en rien la prise en charge. D'autres gènes ont été isolés.

Les cas de syndrome de Sotos sont le plus souvent des cas isolés mais des cas familiaux sont décrits. La transmission est autosomale dominante.



D, 5ans R, 9ans F, 6ans S, 9ans P, 10ans

LA PRISE EN CHARGE

Ces enfants nécessitent une prise en charge le plus précocement possible et en particulier dans les domaines de la kinésithérapie, de la psychomotricité, de l'orthophonie et de l'ostéopathie.

La scolarité des enfants est variable. Nombre d'entre eux peuvent suivre une scolarité ordinaire avec ou sans l'aide d'un soutien d'un(e) AESH (Accompagnants des Élèves en Situation de Handicap)

Pour d'autres, une scolarisation en milieu spécialisé peut être nécessaire.

Ils peuvent avoir besoin d'un encadrement à long terme. Les personnes atteintes du syndrome de Sotos ont chacune une capacité de progression très importante et elles sont parfois surprenantes dans des acquisitions inespérées. Le syndrome de Sotos est un diagnostic positif qui laisse entrevoir malgré tout un avenir chargé d'espoir.

Certains jeunes adultes atteignent une autonomie satisfaisante et peuvent espérer une vie classique.